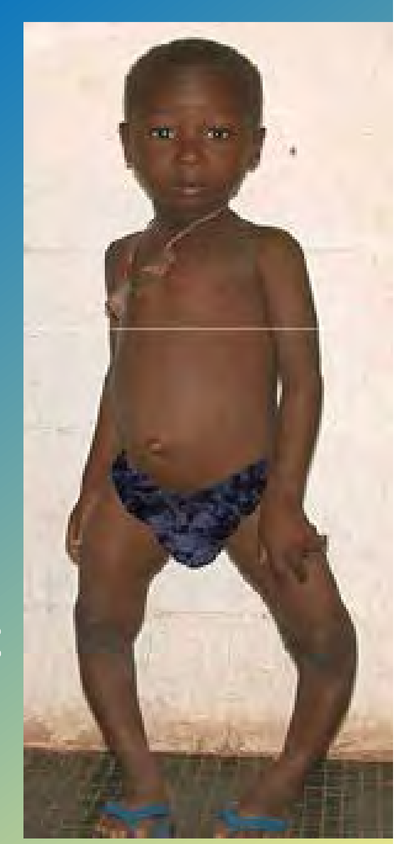
Rachitisme Carentiel

Dr Y. BOUSKIA

Cours Externes S5 Pédiatrie

Le rôle de la vitamine D dans la construction osseuse est connu depuis fort longtemps :

- XVIIème siècle : première description du rachitisme.
- Fin du XIXème et début du XXème siècles :
  – l'administration d'huile de foie de morue prévient le rachitisme ;
  – l'effet bénéfique de l'exposition solaire est reconnu ;
- 1922 : les vitamines D2 et D3 sont isolées (Mc Collum).
- 1952 : synthèse de la vit D (RB Woodward, Harvard)



DÉFINITION

Rachitisme ou ostéomalacie

- Défaut de minéralisation de la trame protéique

(accumulation de tissu ostéoïde)

Os mou++

- ≠ Ostéoporose : Diminution de la masse de tissu osseux

- normalement minéralisé

TISSU OSSEUX

LE TISSU OSSEUX

- Tissu conjonctif spécialisé avec une **MEC solide**

- **Fonctions :**

Mécanique : soutien, protection, mouvement

Métabolique : homéostasie des minéraux

Formation des cellules sanguines

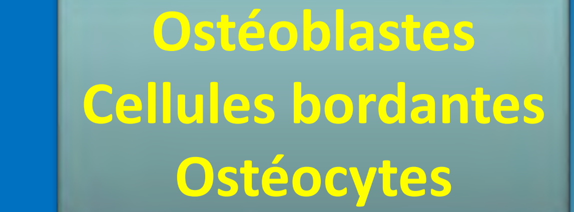
LES CELLULES

Cellules ostéoformatrices

Cellules souches mésenchymateuses

Pluripotentes

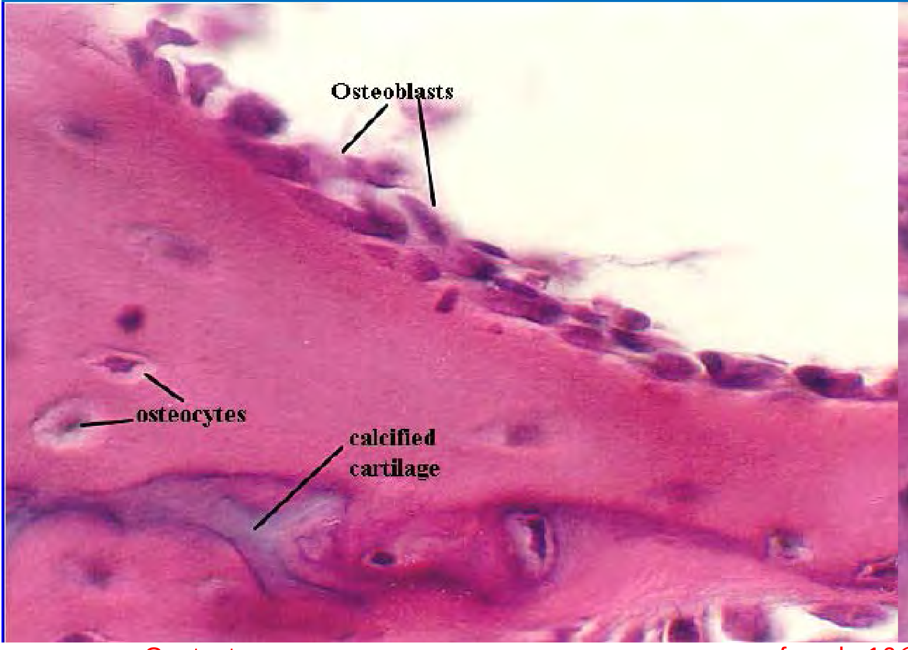


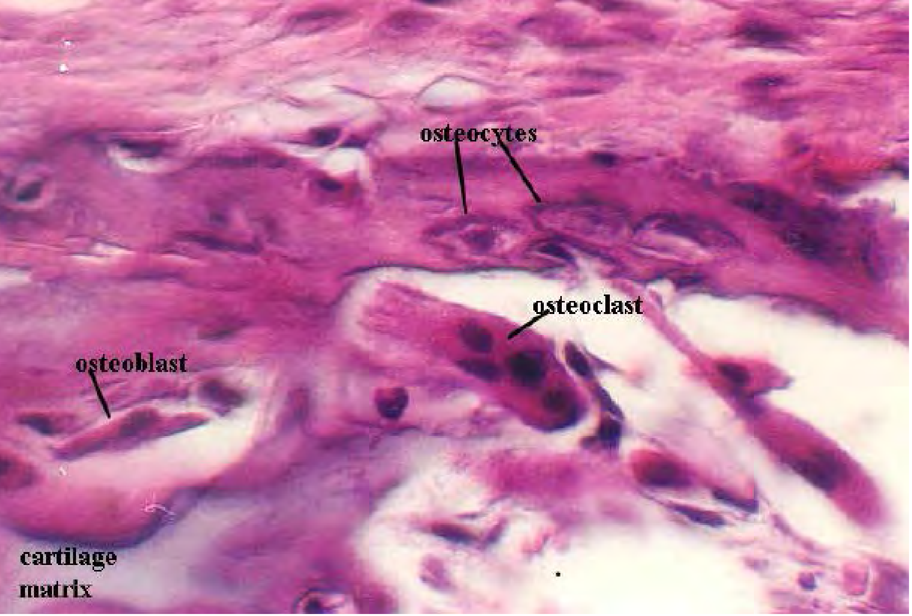


Cellules ostéorésorbantes

Lignée hématopoïétique monocytaire

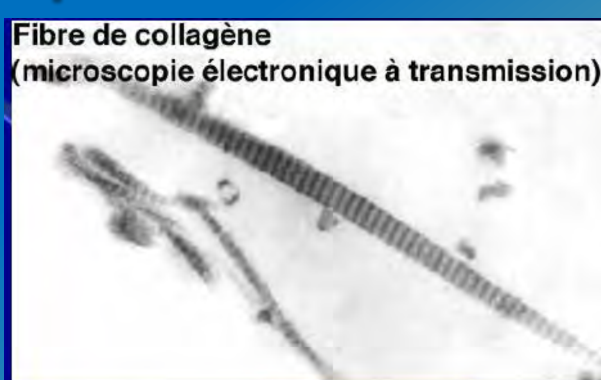
Ostéoclastes





MATRICE EXTRA-CELLULAIRE

Phase organique



- **Collagène I ++++**
- Protéoglycanes
- Ostéopontine, Ostéonectine, Ostéocalcine, Sialoprotéine
- Cytokines et Facteurs de croissance :

Stimulateurs de la synthèse osseuse : FGF, TGFb, IGF, BMP

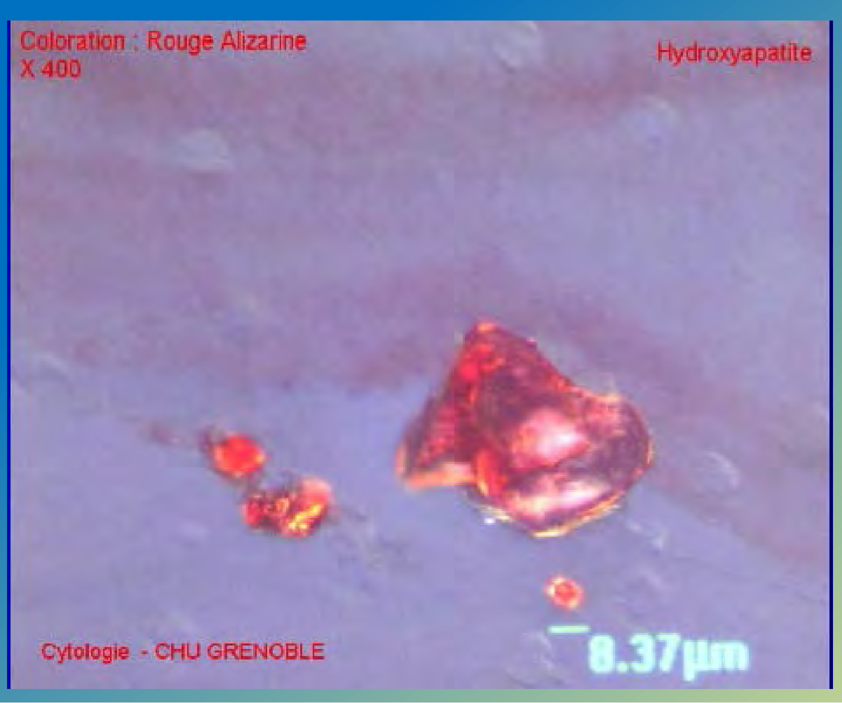
Inhibiteurs de la synthèse osseuse : IL 1, TNFa

MATRICE EXTRA-CELLULAIRE

Phase minérale

- confère à l'os sa dureté

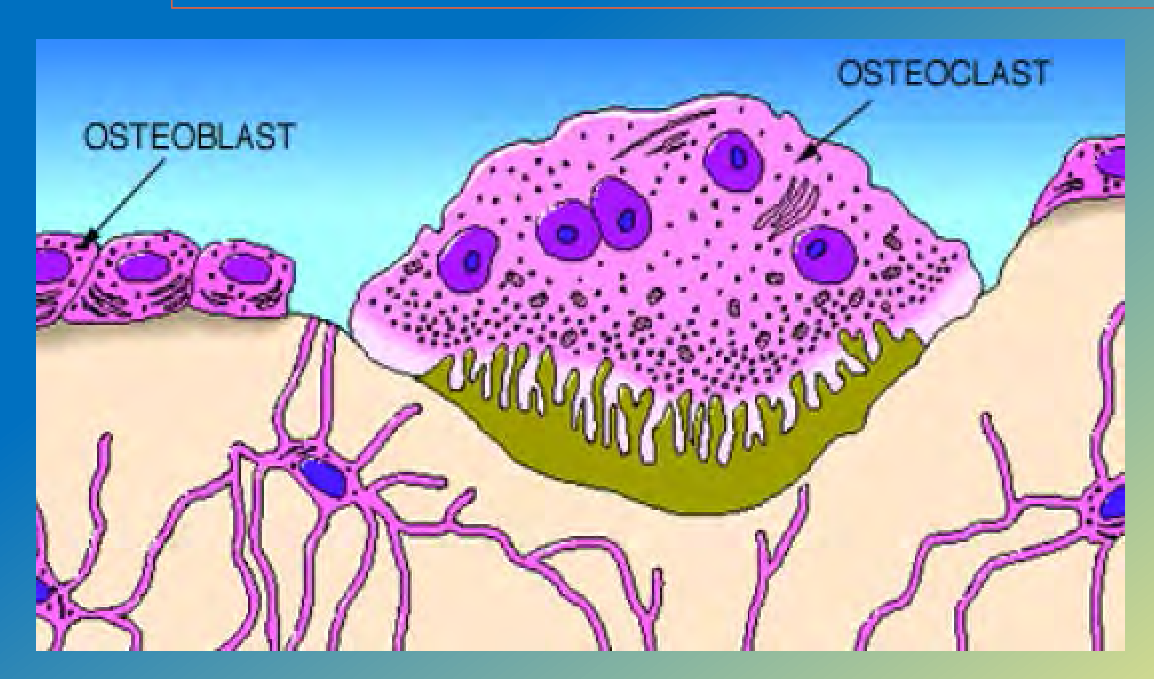
- **Cristaux d'hydroxyapatite et carbonate de calcium**
- Petite quantité de magnésium, fluor, sulfate



REMODELAGE OSSEUX

Unité fonctionnelle de remodelage

→ Maintien de l'homéostasie calcique
Conservation des propriétés mécaniques de l'os
Cicatrisation des fractures



MÉTABOLISME PHOSPHOCALCIQUE

VITAMINE D



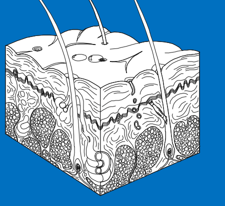
VITAMINE D



Vitamine D au microscope

Cholestérol

Peau, UV



Prévitamine D3

Alimentation → Ergostérol (provitamine D2)

Ergocalciférol (Vitamine D2) → Cholécalciférol (Vitamine D3)

Foie



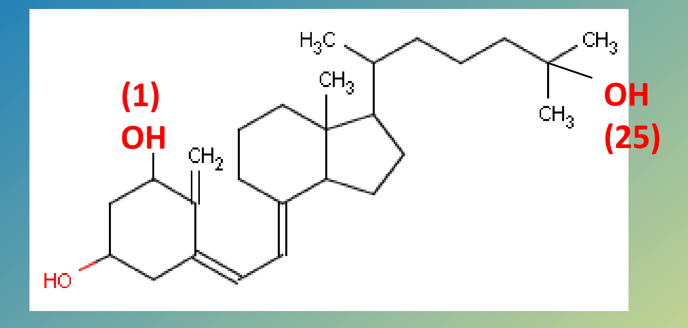
Calcifédiol (1-OH D3)

PTH
Oestrogènes →

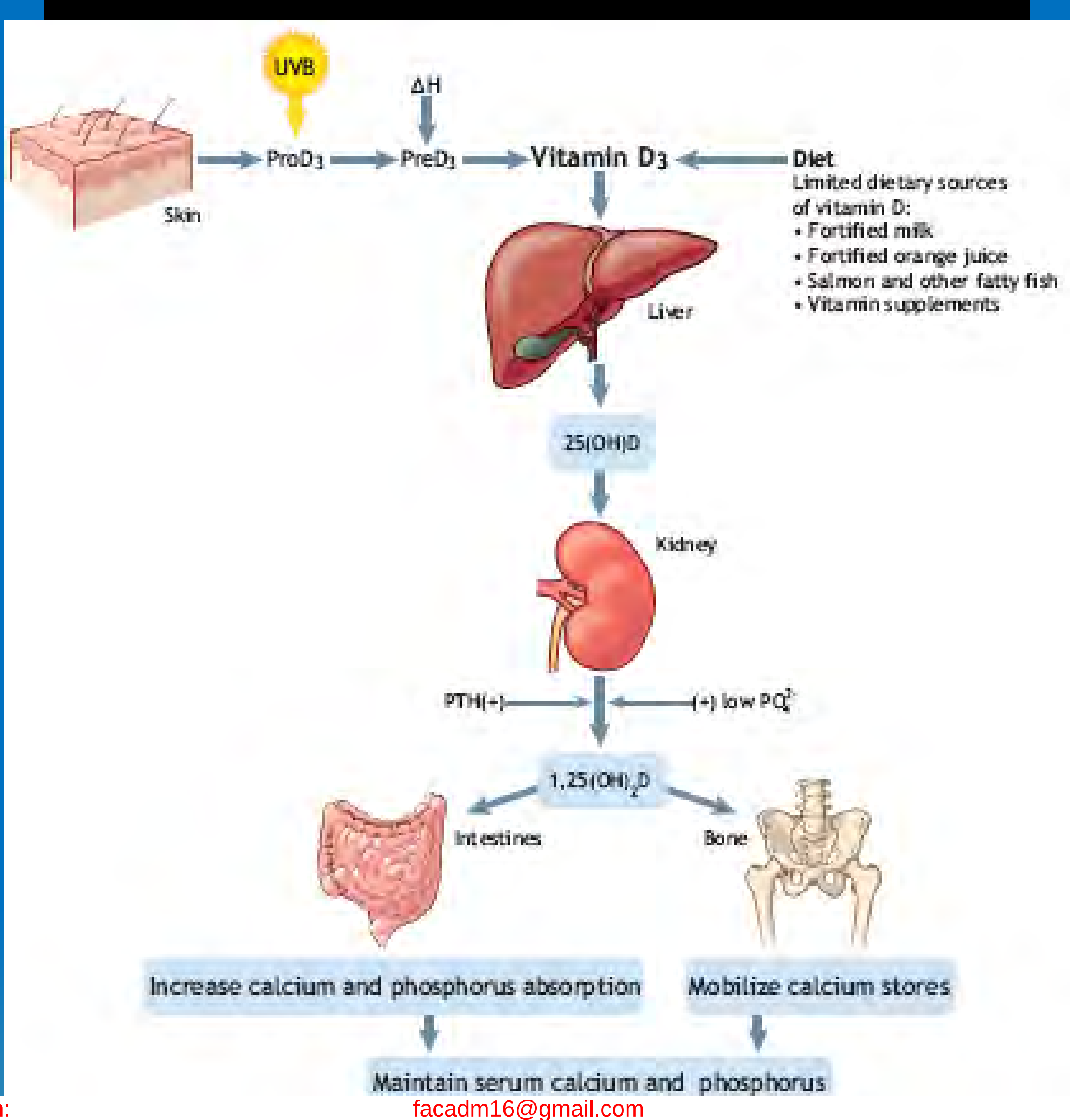
Rein

Calcitriol (1,25-OH D3)

Alfacalcidol →

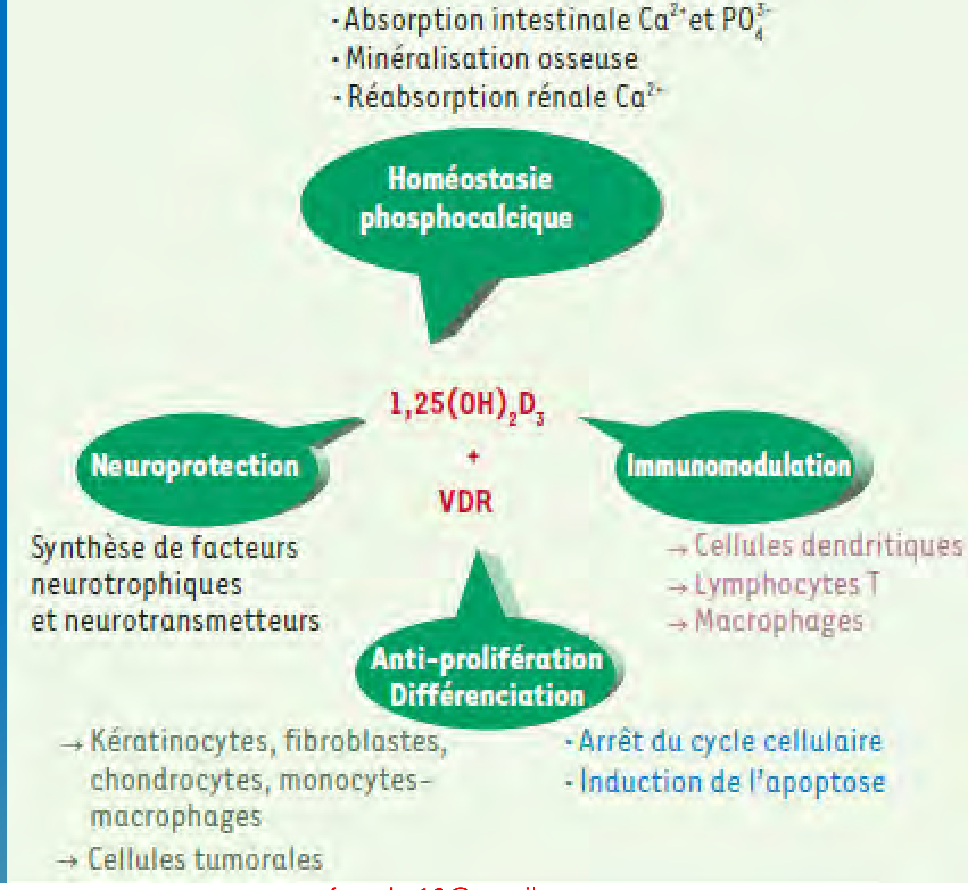


Activation de la vitamine D



ACTIONS DE LA VITAMINE D

La forme active de la vitamine D_3, 1,25(OH)2D3 (1,25-dihydroxyvitamine D_3), liée à son récepteur nucléaire VDR est impliquée dans divers processus physiologiques au sein de l'organisme.



ACTIONS DE LA VITAMINE D

La 1,25$(OH)_2D_3$ est une hormone hypercalcémiante.

Elle agit essentiellement à trois niveaux :

(1) Intestinal → absorption intestinale accrue du calcium alimentaire et secondairement celle des phosphates.

(2) Osseux : en réponse à une hypocalcémie, la vitamine D active de façon directe la résorption osseuse en favorisant la différenciation et l'activation des cellules souches mésenchymateuses de l'os en ostéoclastes.

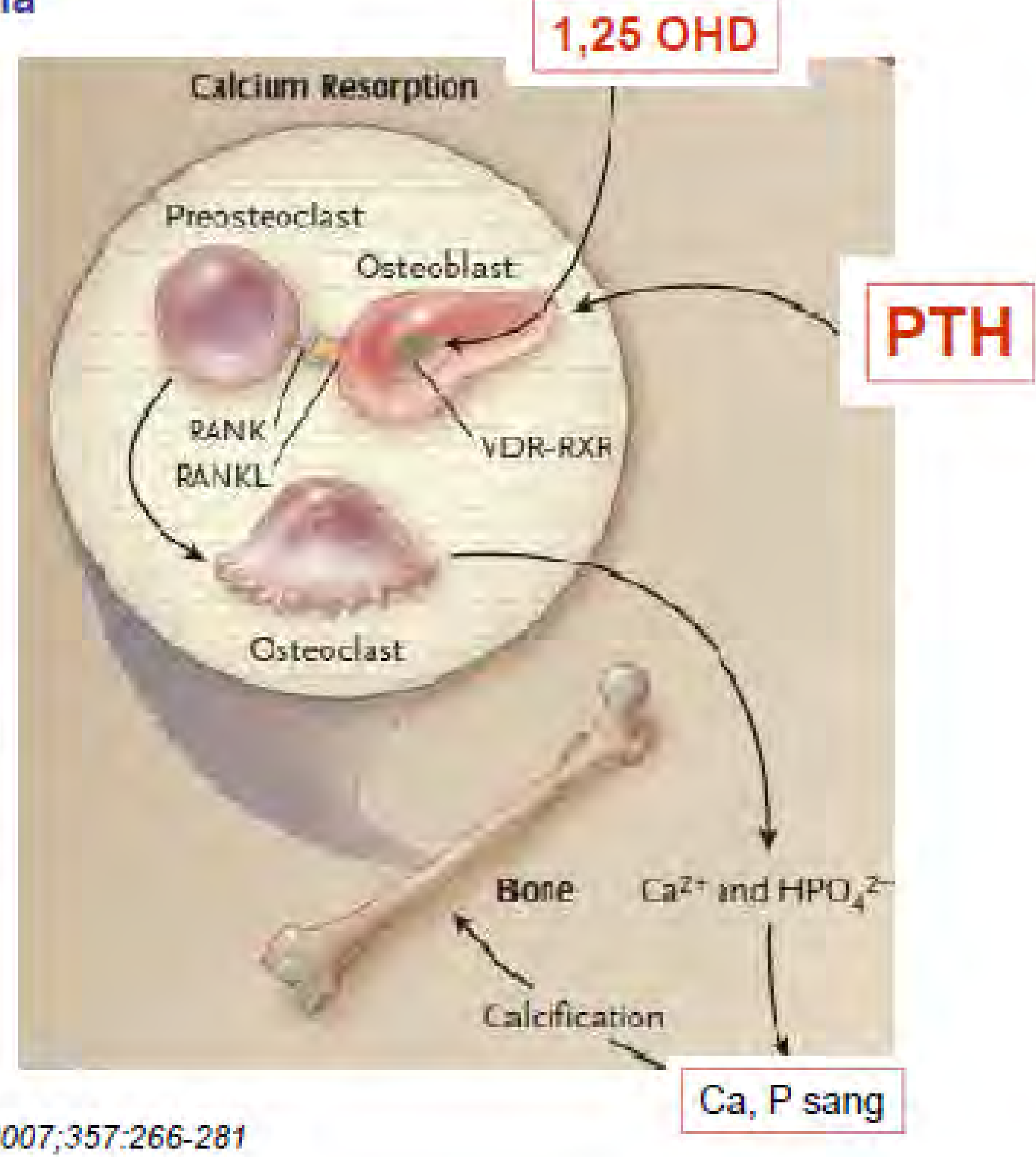
(3) Rénal : l'hormone augmente la réabsorption tubulaire du calcium par action directe sur le canal épithélial calcique (ECaC). Elle accélère également le transport du calcium et des phosphates par un mécanisme dépendant de la PTH.

Mécanisme d'action de la vitamine D sur l'os

La 1,25 OHD est reconnue par son récepteur sur les ostéoblastes (**VDR-RXR**) et déclenche l'expression du *Receptor Activator of Nuclear factor-KB Ligand* (RANKL).

Le RANKL active le **RANK** des préostéoclastes et les transforme en ostéoclastes matures.

Un « effet récepteur » possible…

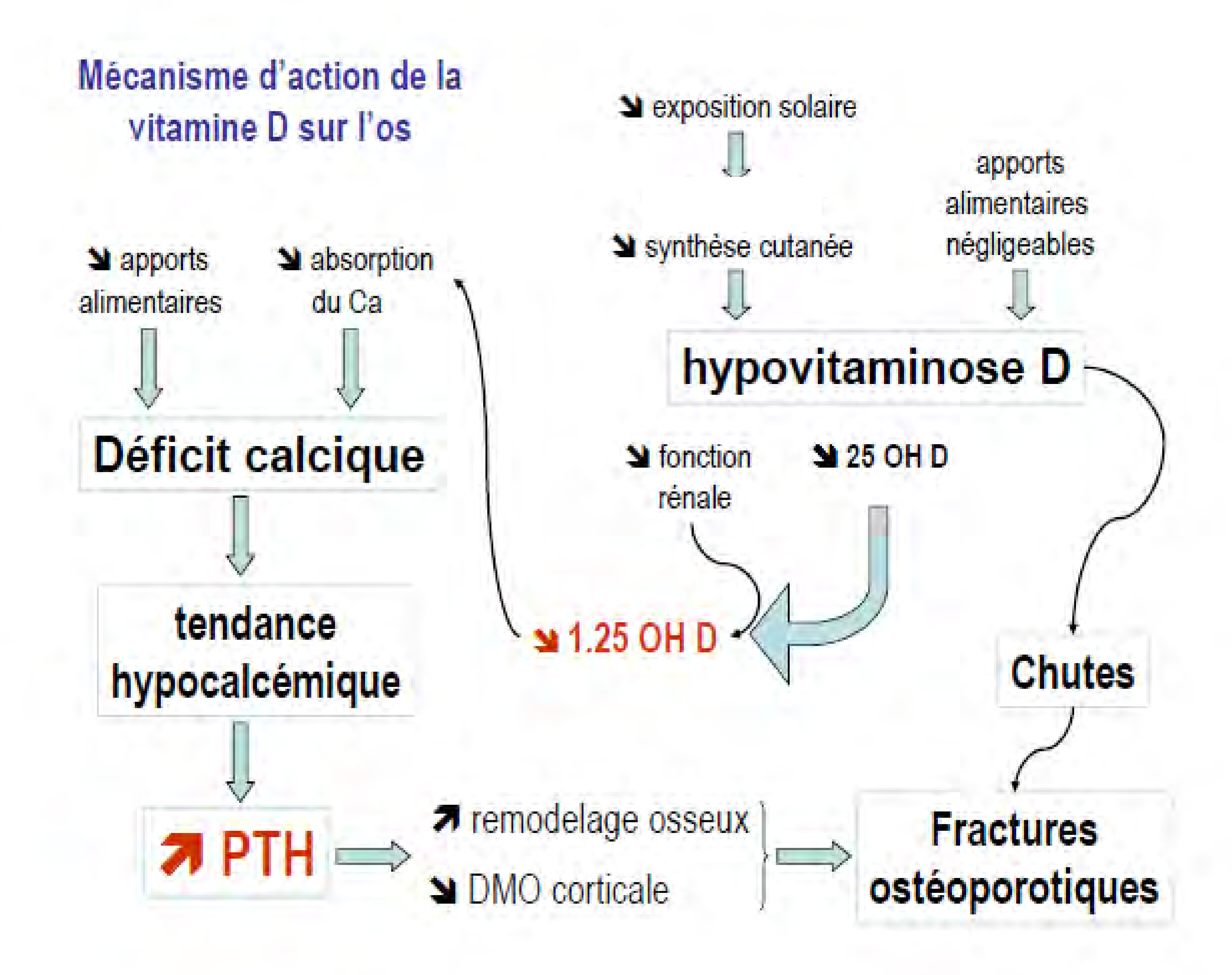


d'après Holick MF. N Engl J Med 2007;357:266-281

- À côté de son rôle bien établi dans la régulation de l'homéostasie phosphocalcique, la vitamine D possède d'autres fonctions physiologiques :
  - effets immunomodulateurs
  - contrôle de la différenciation de nombreux types cellulaires et inhibition de leur prolifération.

- Enfin, il faut également noter que la 24,25$(OH)_2D_3$, un métabolite, aurait un rôle dans la croissance, le développement et la réparation des os.

PHYSIOPATHOLOGIE


Mécanisme d'action de la vitamine D sur l'os
↘ exposition solaire
↘ synthèse cutanée
apports alimentaires négligeables
hypovitaminose D
↘ apports alimentaires
↘ absorption du Ca
Déficit calcique
tendance hypocalcémique
↘ fonction rénale
↘ 25 OH D
↘ 1.25 OH D
Chutes
↗ PTH
↗ remodelage osseux
↘ DMO corticale
Fractures ostéoporotiques

DIAGNOSTIC POSITIF

Rachitisme + manifestations cliniques osseuses

Enfant < 3 ans [18 mois]

CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE

✓Age : 6 – 18 mois

✓Devant la notion de:

- insuffisance d'ensoleillement
- Absence de prise de vit.D (carnet de sante)
- Mauvaise prise de vit.D (biberon)

✓Qui présente:

- retard d'acquisition motrice
- Retard de la fermeture de la FA (12-18mois)
- Retard d'irruption dentaire

SYMPTOMATOLOGIE CLINIQUE

1- CRANE

- Craniotabès (après 3 mois)
- Aplatissement occipital ou pariétal (<1an)
- Bombement frontal
- Retard de fermeture de la fontanelle antérieure

2- THORAX

- Chapelet costal
- Aspect en carène
- Elargissement de la base thoracique
- Asymétrie thoracique



3- LESIONS DES MEMBRES

- **Nouures épiphysaires (chevilles- poignets)**
- **Genu varum (en cavalier)**
- **Fractures spontanées**

4- BASSIN – RACHIS

- **Aplatissement du bassin**
- **Coxa vara**
- **Cyphose, scoliose**

5- ALTERATIONS DENTAIRES

- **Retard d'apparition des dents**
- **Dents peu développées**
- **Caries**

6- DEFICIT MUSCULO- LIGAMENTAIRE

- **Hypotonie, hernies**
- **Poumon rachitique**

7- AUTRES SIGNES

- **Retard staturo-ponderal**
- **Pâleur**



4 *Déformation « en parenthèses » des membres inférieurs.*





2 *Nouures épiphysaires au niveau des poignets.*



3 *Nouures épiphysaires au niveau de l'extrémité inférieure des membres inférieurs.*

SIGNES RADIOLOGIQUES

- PRECOCES

- PRECEDENT LES SIGNES CLINIQUES

SIGNES METAPHYSAIRES

- Elargissement des bases métaphysaires avec aspect en cupule ou « toit de pagode »
- Elargissement des zones radio-transparentes

(points d'ossification)

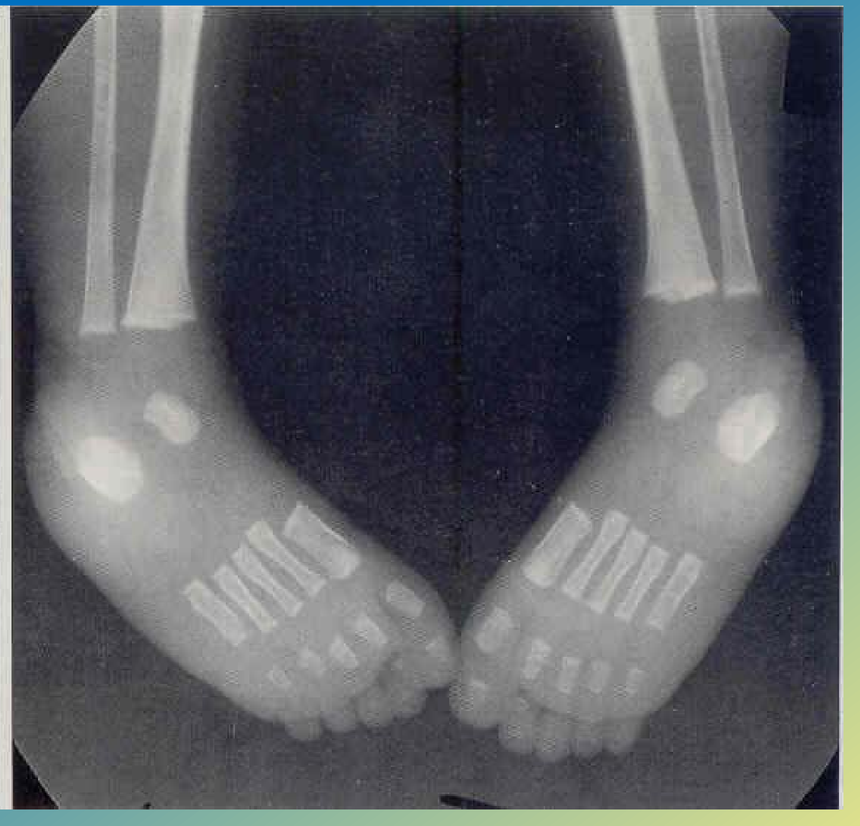




ATTEINTES EPIPHYSAIRES

- Retard d'apparition des points d'ossification
- Points d'ossification flous ou irréguliers





LESIONS DIAPHYSAIRES

- Diminution de la densité osseuse

- Amincissement des corticales

- Aspect de corticale feuilletée

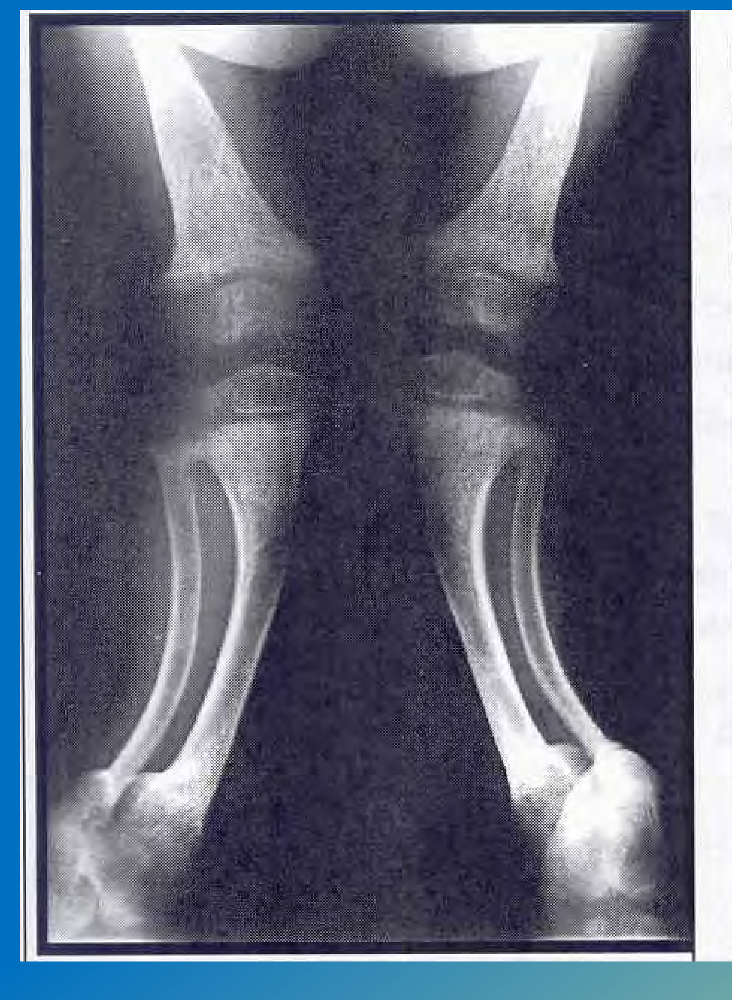
- Coxa vara, genu varum

- Pseudo-fracture de Looser- Milkmann









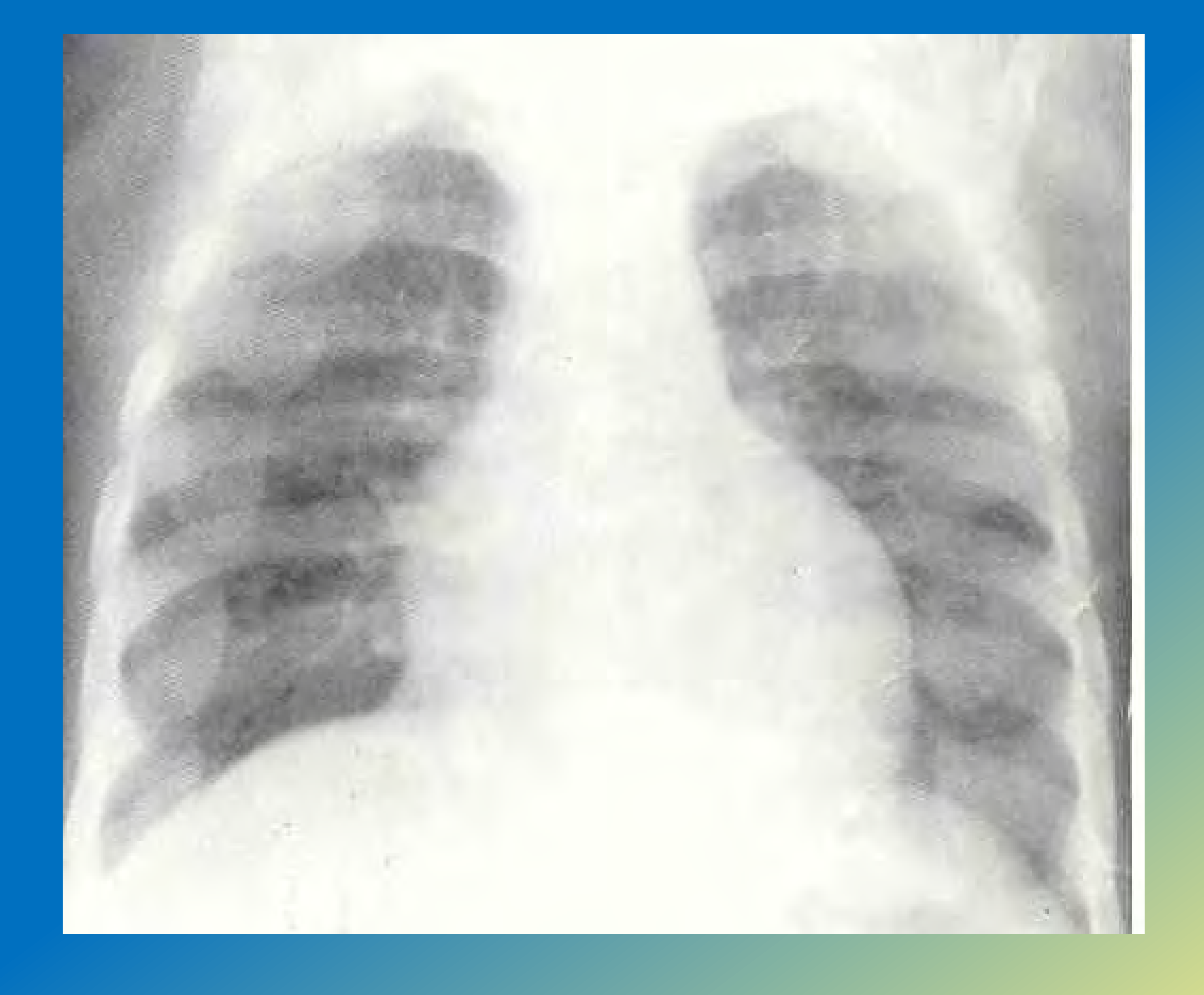




LESIONS DU THORAX

- Elargissent de la jonction chondrocostale « images en bouchon de champagne »
- Fractures costales





CRANE



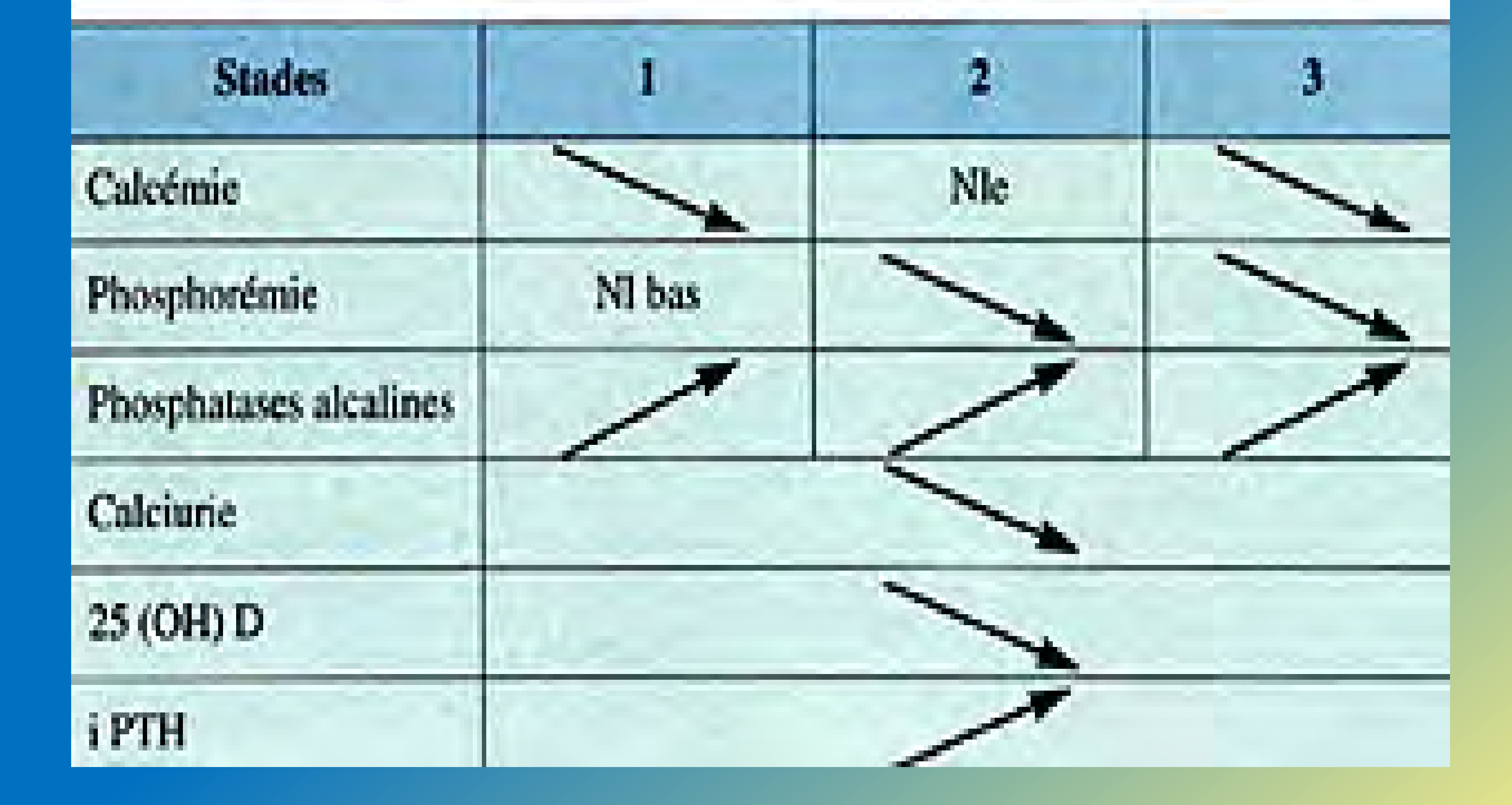
SIGNES BIOLOGIQUES

STADE 1
Hypocalcémie, phosphorémie normale

STADE 2:
Calcémie normale, hypophosphorémie

STADE 3
Hypocalcémie, Hypophosphorémie

AUTRES SIGNES
- **Activité Phosphatase Alcaline plasmatique élevée**
- **Magnésémie peut être diminuée**
- **Anémie hypochrome hyposidérémique**



Signes biologiques aux différents stades 1, 2, 3

Stades	1	2	3
Calcémie	↘	Nle	↘
Phosphorémie	Nl bas	↘	↘
Phosphatases alcalines	↗	↗	↗
Calciurie		↘	
25 (OH) D		↘	
i PTH		↗	

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

- HYPERPARATHYROIDIE PRIMITIVE
  - Déminéralisation diffuse
  - Hypercalcémie
- HYPOPHOSPHATASIE
  - Phosphatase plasmatique basse
  - Calcémie normale, phosphorémie normale
- CHONDRODYSPLASIE METAPHYSAIRE
- OSTEOGENESE IMPARFAITE

- MALABSORPTION DIGESTIVE
- RACHITISME HYPOPHOSPHATEMIQUE
- RACHITISME PSEUDOCARENTIEL
  - Type1: déficit en 1 alpha hydroxylase
  - Type2: insensibilité des récepteurs à la vit. D
- OSTEODDYSTROPHIE RENALE
- TUBULOPATHIES
- CARENCE EN CALCIUM
- TRAITEMENTS ANTICONVULSIVANTS

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

- Absence de supplémentassions en vit. D
- Défaut d’ensoleillement
- Insuffisance des apports alimentaires en vit. D

TRAITEMENT

BUT : Guérir le rachitisme

ARMES THERAPEUTIQUES :

Calcithérapie : calcium

- Gluconate de Ca++ 10 %

  Amp. Inj: 10cc = 93 mg

  500 – 1500 mg/m^2/24h

- Sirop : 1 cas = 275mg

  500 – 1000 mg/24h

- Effets secondaires:

  FC diminuée

  Nécrose cutanée

Vitamine D : amp 5 Mg = 200.000 UI

INDICATIONS

- Si Calcémie < 80 mg/L

SURVEILLANCE

- Calcémie (à J5)
- Activité phosphatase plasmatique: qq. Sem
- Signes radiologiques: fin de 3eme semaine
- Déformation osseuse: 2 – 3 ans

PREVENTION

PROGRAMME NATIONAL ALGERIEN

DE LUTTE CONTRE LE RACHITISME

VIT.D3 : 200000 UI 1 er mois et 6ème mois

REMARQUES

- Prématuré, petit poids de naissance :

  HPV 10 gouttes/j des j7 de vie

- Exposition des enfants au soleil qq minutes par jour